Enfermedades Raras: Avances y Desafíos en la Ciencia Biomédica

Introducción

Las enfermedades raras, como su propio nombre indica, son unas de las grandes incógnitas en la medicina actual. Se denomina “Enfermedad Rara” a las afecciones que afectan a menos de 1 persona entre 2000. En el día de hoy, profundizaremos en tres enfermedades específicas, destacando los desarrollos recientes y las dificultades que enfrentan tanto los investigadores como los pacientes. El objetivo de este artículo es dar a conocer estas tres condiciones, proporcionando una visión detallada de sus características, con el fin de aumentar la conciencia y comprensión sobre estas.

Sección 1: Síndrome de Hutchinson-Gilford (Localizacion cromosomica: 1q22)

1. Descripción General

El síndrome de **Hutchinson-Gilford**, más conocido como “progeria”, es una de las enfermedades menos frecuentes del planeta, afectando a aproximadamente 1 persona entre 4 millones. Esta afección es causada por una mutación en el gen **LMNA**, que da lugar a síntomas como signos de envejecimiento a una edad temprana y problemas cardiovasculares, además de una frente prominente, ojos protuberantes, nariz delgada con punta aguileña y alopecia generalizada. Debido a la baja prevalencia de la enfermedad, la investigación para encontrar tratamientos efectivos se enfrenta a desafíos significativos.

2. Avances en Investigación y Tratamiento

Uno de los avances más importantes en cuanto a la progeria son los inhibidores de la farnesilación, como por ejemplo lonafarnib. Este medicamento bloquea la modificación de proteínas en las células que causa la acumulación de progerina, la proteína defectuosa en la progeria (que surge a partir del gen LMNA). Los ensayos clínicos han mostrado mejoras en la función cardiovascular y el crecimiento en pacientes. El 20 de noviembre de 2020, lonafarnib, el primer tratamiento para la progeria, recibió la aprobación de la FDA.

3. Recursos y apoyo

Cada vez son más las fundaciones e instituciones sin ánimo de lucro que ofrecen su apoyo a enfermos de progeria, como la campaña “Find the Children” o “La Asociación Progeria Alexandra Peraut”, la cual donó 6.500€ al Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) para que se invierta en la investigación del Síndrome de Hutchinson-Gilford.

Sección 2: Fibrodisplasia Osificante Progresiva (Localización cromosómica: 2q24)

1. Descripción General

La **Fibrodisplasia Osificante Progresiva (FOP)** es un trastorno genético extremadamente raro y grave en el que los músculos y el tejido conectivo (como tendones y ligamentos) se transforman gradualmente en hueso. Este proceso se llama osificación heterotópica. Las personas con FOP experimentan "brotes" recurrentes de inflamación y dolor, lo que provoca que se forme hueso nuevo donde normalmente no debería haberlo. Con el tiempo, esto resulta en una pérdida gradual de movilidad a medida que las articulaciones se "bloquean" debido a la osificación. Esta enfermedad es causada por una mutación en el gen **ACVR1**, afecta aproximadamente a 1 nacimiento entre 2 millones y no tiene cura.

2. Avances en Investigación y Tratamiento

Se están desarrollando terapias dirigidas, como inhibidores de la vía de activación de ACVR1. Por ejemplo, el uso de palovaroteno, un fármaco diseñado originalmente para la enfermedad pulmonar obstructiva crónica **(EPOC)**, ha mostrado resultados prometedores en la reducción de la osificación en modelos preclínicos y se está evaluando en ensayos clínicos.

3. Recursos y Apoyo:

A día de hoy no son muchas las fundaciones e instituciones que ofrecen apoyo a enfermos de **FOP**, pero en el año 2008 emerge la Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP), la cual surge para estimular la investigación, la divulgación y el apoyo a los pacientes y sus familiares.

Sección 3: Sindrome de Erdheim-Chester

1. Descripción General

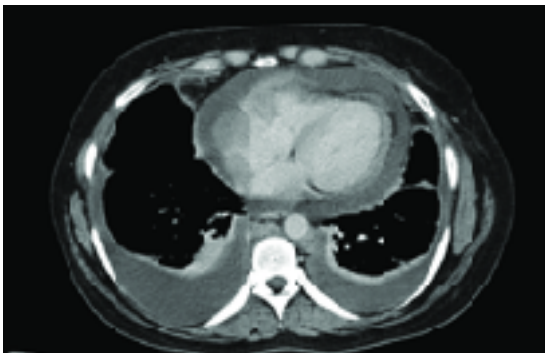
El **Sindrome de Erdheim-Chester** es una forma rara de histiocitosis, una enfermedad en la que las células del sistema inmunológico llamadas histiocitos se acumulan y dañan tejidos y órganos. La enfermedad tiene una prevalencia extremadamente baja y afecta a menos de una entre un millón de personas. Los síntomas varían ampliamente, pero a menudo incluyen dolor de huesos, problemas cardíacos y dificultad para respirar. La enfermedad es difícil de diagnosticar debido a su rareza y síntomas variables. El tratamiento generalmente se centra en el manejo de los síntomas y puede incluir terapia dirigida y quimioterapia. Pese a que el síndrome de Erdheim-Chester **no esté directamente asociado a una mutación genética hereditaria específica,** se ha identificado en aproximadamente el 50% de los casos una mutación somática en el gen **BRAF**, que ha sido un factor clave en la comprensión y tratamiento de la enfermedad.

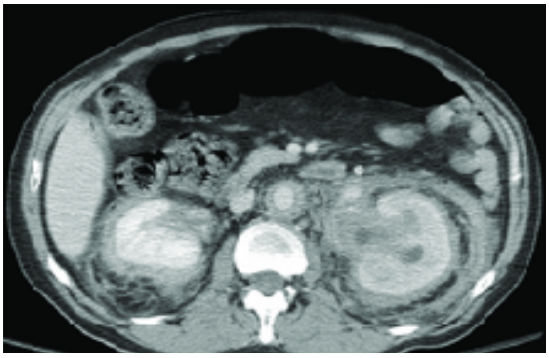
2. Avances en Investigación y Tratamiento

Detectar cambios genéticos en el gen BRAF (especialmente BRAF V600E) en algunos pacientes, ha posibilitado el empleo de inhibidores de BRAF, como "vemurafenib", los cuales han demostrado ser eficaces en disminuir los síntomas y la evolución de la enfermedad.

3. Impacto en los Pacientes

Al igual que en el caso anterior, no existen muchas plataformas de apoyo para esta enfermedad. Una de las más importantes es **La Alianza Global ECD**, la cual se dedica a mejorar toda la investigación y el conocimiento de la enfermedad de Erdheim-Chester mediante el apoyo a la investigación médica puntera.





Conclusión

A pesar de afectar a un pequeño grupo de individuos, las enfermedades raras causan un impacto significativo en la vida de los enfermos y sus familias. Resulta fundamental comprender y respaldar la investigación sobre estas enfermedadesl para crear tratamientos que funcionen y aumentar la calidad de vida de los enfermos. Para ampliar vuestro conocimiento sobre este tema, os sugiero investigar más recursos, como NORD (National Organization for Rare Disorders) y EURORDIS.